

NEUROFIBROMATÓZA 1. TYPU

Neurofibromatóza 1. typu (NF1) je vzácne, progresívne a geneticky podmienené ochorenie. NF1 môže postihnúť každý orgánový systém. Neurofibrómy sú nezhubné, ale aj zhubné nádory, ktoré sa vyskytujú v centrálnom (mozog, miecha) a periférnom nervovom systéme (periférne nervy).

POČIATOČNÉ PRÍZNAKY NF1

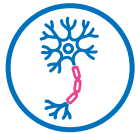


Café au lait makuly (CALMs) – škvrny farby bielej kávy

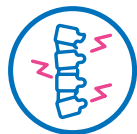


Neurofibrómy – kožné výrastky, nezhubné nádory (kožné, podkožné)

NAJČASTEJŠIE PRÍZNAKY NF1



Plexiformné neurofibrómy (PN) nezhubné nádory nervových obalov, s vyšším sklonom k nádorovému bujneniu ako neurofibrómy



Deformity chrbtice (skolióza)



Kostné abnormality, (odchýlky)



Freckling – pehy, škvrny v podpazuší alebo v oblasti slabín



Zväčšený obvod hlavy



Glióm – nádor mozgu, pri NF1 najčastejšie nádory zrakového nervu



Nízky vzrast



Lischove uzlíky – škvrny na povrchu dúhovky



Oneskorená alebo predčasná puberta




Neurovývinové poruchy – ADHD, porucha autistického spektra, porucha reči



Hypertenzia – vysoký krvný tlak

PLEXIFORMNÉ NEUROFIBRÓMY SÚ ČASTO NEVIDITEĽNÉ

 Až u 50 % detí s NF1 sa môžu vyvinúť nezhubné nádory nervových obalov, tzv. plexiformné neurofibrómy.

Aj keď sú PN väčšinou nezhubné nádory, asi u **10 % pacientov** sa počas života môžu zmeniť na zhubné.



VÝSKYT OCHORENIA

1 z 3000

NA SVETE



50:50



Polovica pacientov s NF1 **zdedila mutáciu po niektorom z rodičov**. U druhej polovice pacientov sa NF1 vyskytuje prvýkrát, ide o tzv. spontánnu mutáciu.

DIAGNOSTIKA



Stanovenie prvej diagnózy NF1 zvyčajne vyžaduje zapojenie viacerých odborníkov, ktorí posudzujú jednotlivé **klinické príznaky, rodinnú anamnézu a zabezpečujú potrebné vyšetrenia**.

MAGNETICKÁ REZONANCIA



pomôže určiť veľkosť a rozsah neurofibrómov. V prípade obavy z malígnej transformácie môžu byť potrebné ďalšie vyšetrenia vrátane pozitronovej emisnej tomografie (PET).

ROZPOZNATEĽNÁ UŽ U DETÍ



Ide o celoživotné, progresívne ochorenie, ktoré postihuje populáciu **bez ohľadu na pohlavie alebo etnickú príslušnosť**.

Číslo diagnózy MKCH 10: **Q 85.0**



V prípade potreby kontaktujte: www.esteraz.sk

ČLENSKÁ ORGANIZÁCIA



Spolupráca s odborníkmi od roku

2012



www.sazch.sk